

Сърдечна амилоидоза: мултимодален подход или всичко, което трябва да знаете?

Генетични тестове – кои и при кого? (Част 2)

Проф. Албена Тодорова

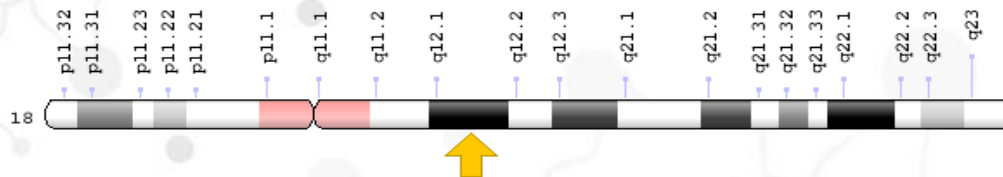


GENICA[®]
GENETIC AND MEDICO-DIAGNOSTIC LABORATORY

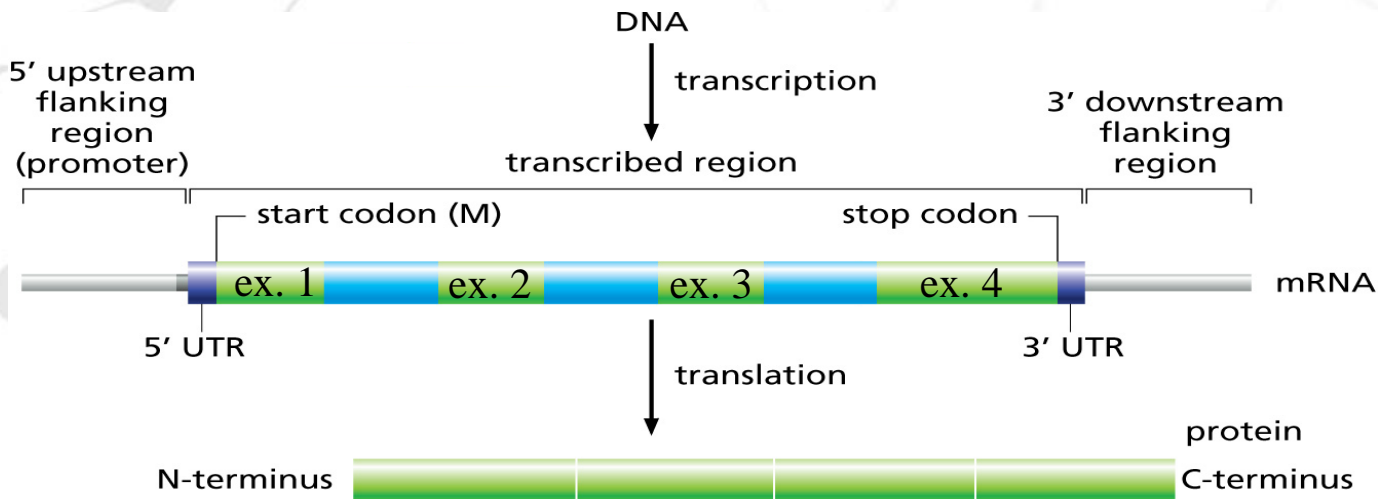
IMDL Genome Center Bulgaria

DNA

TTR ген, локализация 18q12.1



Структура на TTR гена



Алгоритъм за генетични изследвания при TTR амилоидоза в България

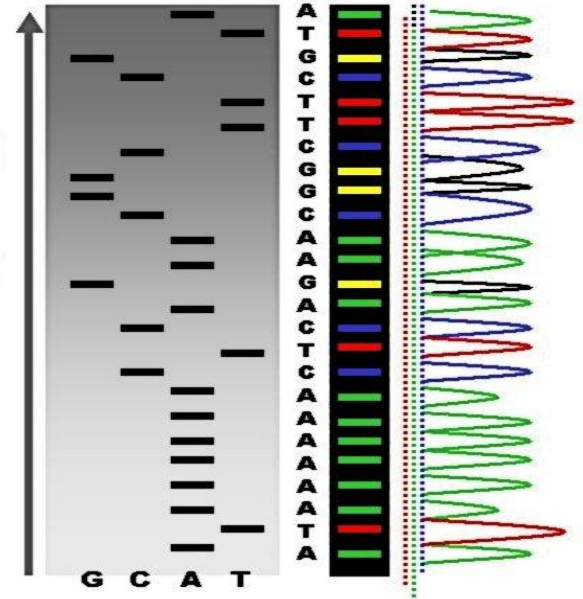
TTR ген – секвениране на екзон 3
c.214T>C, p.Ser52Pro
c.290C>T, p.Ser77Phe
c.325G>C, p.Glu89Gln

TTR ген – секвениране на екзон 2
c.148G>A, p.Val30Met
c.200G>A; p.Gly47Glu

TTR ген – секвениране на
екзони 1 и 4

КЛАСИЧЕСКИ ФЕНОТИП

АТИПИЧЕН ФЕНОТИП

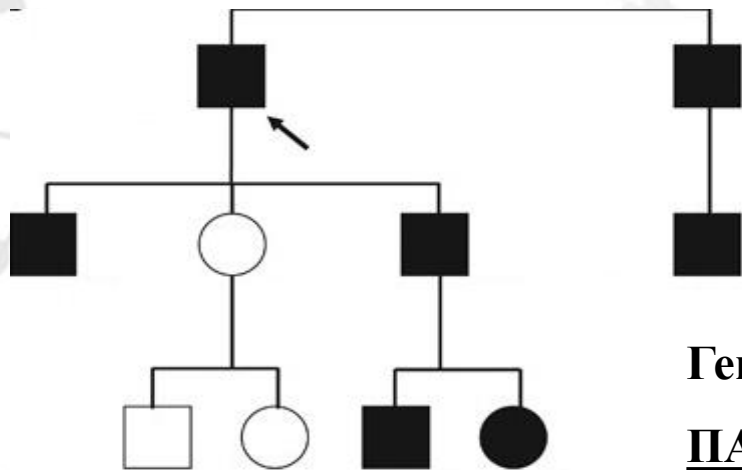


https://en.wikipedia.org/wiki/Sanger_sequencing

TTR ген – секвениране на
целия ген

Генетични изследвания в засегнатите фамилии

Каскаден принцип



Генетична консултация преди изследването:

Да получи отговор на всички въпроси
Да подпише информирано съгласие за генетично изследване

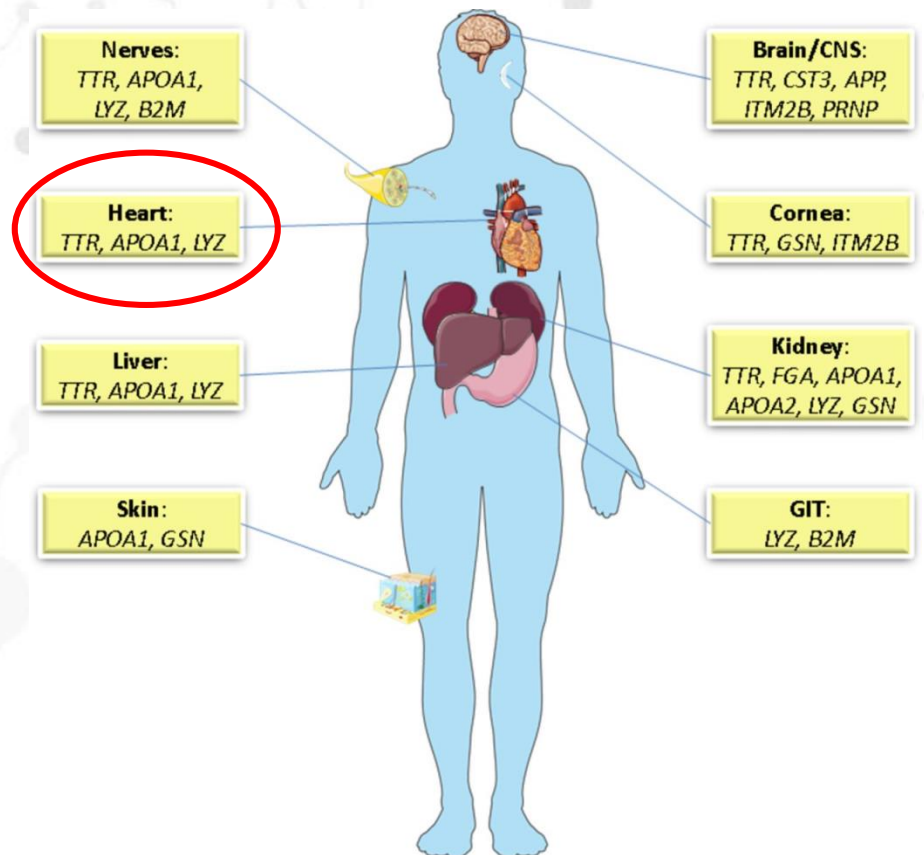


Генетична консултация при връчване на резултата
ПАЦИЕНТЪТ МОЖЕ ДА ОТКАЖЕ ДА ПОЛУЧИ РЕЗУЛТАТА ОТ ГЕНЕТИЧНОТО ИЗСЛЕДВАНЕ

КОГА може да се предложи генетично изследване?
След навършване на 18 г.

Други видове наследствени амилоидози: разпределени спрямо засегнатия орган и мутантните гени

Мутантен тип TTR
Див тип TTR



От гена към диагнозата

Цялостно геномно/екзомно секвениране

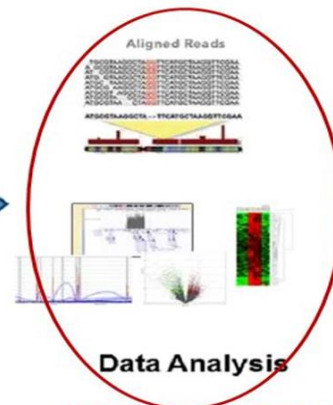


Human Genome Project
1990 – April 2003



NGS

Step	Sample Prep	Time	Cost
Step 1	Library Prep	1.5h	\$1.00
Step 2	Indexing	0.5h	\$0.50
Step 3	Sequencing	1.0h	\$1.50
Step 4	Analysis	0.5h	\$0.50
Step 5	Reporting	0.5h	\$0.50



Какво да запомним?



1. В България има **ендемични региони** и **чести мутации** за редица генетични заболявания, което прави генетичните изследвания по-лесни, евтини и бързи
2. Сърдечните амилоидози **имат генетична причина** и тя трябва да се търси
3. Резултатът от генетичното изследване е **пряко свързан** с терапията, прогнозата и профилактиката в засегнатите семейства, включително за пренатална диагностика

Благодаря за вниманието!

